

Asymptomatic thrombocytopenia in TAR syndrome— A case report

Tae N, Faraji Godarzi M, Tarhani F, Sherkat Abaci H
Lorestan University of Medical Sciences

Background: TAR syndrome is rare congenital anomaly that present with hypo megakaryocytic thrombocytopenia and absence radius. Thrombocytopenia maybe presented at birth or early infancy with bleeding that leads to cranial hemorrhage and death. we present a 15 month infant with TAR syndrome. That hadn't past history of bleeding and hospitalization.

Case presentation: A 15 month's age infant admitted to Madany hospital for acute gastroenteritis. The infant was second child of unrelated parents that was born by c/s with short upper limbs. The infant had no symptoms(bleeding, petecia and echymous) until 15 months. In physical examination head, neck, heart and lungs were normal. The liver and spleen were not palpable. Both upper limbs were aplastic. The humerus bones were very short, the radius and ulna bones were absent. There were two hands with normal thumbs. Lower limbs were normal with shape and size. In laboratory study, WBC: 9700(Lymph 77%, Poly 23%), Hb= 11.6, Plt=79000, Mcv=74, MCH=34.2, CRP=positive, ESR=20 and electrolytes were normal.

Conclusion: Hypo megakaryocytic thrombocytopenia, absence radius(TAR syndrome) is very rare congenital hematologic and skeletal anomalies that Hall JG et al described in 1967. The hematologic symptoms were presented at birth or early infancy with thrombocytopenia and bleeding. The skeletal anomalies are absence radius bones with normal thumbs. Almost 90% of patients presented bleeding that maybe lead to life threatening cerebral hemorrhage. After early infancy thrombocytopenia improved but it will be relapsed with stress, infection and gastroenteritis. Genetic studies reveal micro deletions of long arm of first chromosome 1(q21-1). Pathophysiology of TAR syndrome is unknown, but serum thrombopoietin (TPO) is elevated in this syndrome that maybe due to no response of special receptor to TPO. Platelet transfusion is useful for thrombocytopenia, but IVIG and prednisolon are not effective.

Keywords: thrombocytopenia, absence radius, TAR syndrome, khorram Abad

پورپورای مادرزادی ترومبوسیتوپنیک

افشین فتحی، جواد زارع فوقانی، فرهاد صالح زاده
دانشگاه علوم پزشکی اردبیل

زمینه: ترومبوسیتوپنیک ترومبوسیتوپنیک پورپورای مادرزادی (TTP مادرزادی) یک بیماری نادر است که بخاطر موتاسیون در ژن ADAMTS 13 باعث کاهش تولید متالوپروتئیناز می شود ایجاد می گردد. کمبود متالوپروتئیناز باعث می شود مولتی مریهای بزرگ فاکتور ون ویل براند شکسته نشده و کم خونی میکرو آنژیوپاتیک همولیتیک ایجاد شود که با آنمی و ترومبوسیتوپنی و علائم کلیوی ظاهر پیدا میکند.

معرفی بیمار: مورد پسر ۹ ساله ای است که از ۳ سالگی دچار آنمی، ترومبوسیتوپنی، همپوری، دوره هایی از افزایش اوره و کراتینین شده و با تشخیص هایی نظیر ترومبوسیتوپنیک پورپورای ایمون، آنمی فانکونی، آنمی همولیتیک اتو ایمون و سندروم لوانس تحت درمان ایمونوساپرسیو و تزریق مکرر فرآورده های خونی قرار گرفته است. بعد از ۶ سال برای بیمار TTP

مادرزادی بخاطر کمبود شدید ADAMTS13 و نرمال بودن آنتی بادی علیه آن مطرح شده و تحت درمان با تزریق منظم FFP قرار گرفته است. با توجه به نادر بودن TTP مادرزادی و تشابه علائم با بیماریهای خونی شایعتر امکان تاخیر در تشخیص بیماری وجود دارد و لذا توصیه می شود در کودکانی که با آنمی و ترومبوسیتوپنی مراجعه میکنند و دلیل واضحی برای آن پیدا نمیشود بررسی از نظر TTP مادرزادی انجام شود.

کلمات کلیدی: ترومبوسیتوپنیک ترومبوسیتوپنیک پورپورای مادرزادی، ADAMTS13، ترومبوسیتوپنی

بررسی نورپاتی ناشی از وین کریستین در کودکان مبتلا به لوسمی لنفوبلاستیک حاد و بیماران مبتلا به لنفوم غیر هوچکینی در بیمارستان البیرونی دانشگاه دمشق

محمد درجین، سهام سلیمان، مها مناشی
دانشگاه علوم پزشکی دزفول

زمینه: وین کریستین که عامل کموتراپوتیک مفید در درمان لوسمی ها، لنفوم ها و دامنه وسیعی از تورمورهای جامد می باشد بالقوه یک نوروتوکسین قوی است و نورپاتی حسی - حرکتی. شایعترین سمیت این داروست.

روش: در این مطالعه که بصورت گذشته نگر و توصیفی انجام شده است به بررسی نورپاتی وین کریستین در ۱۵۲ بیمار مبتلا به ALL و NHL که از ۲۰۰۷/۶/۳۰ لغایت ۲۰۰۹/۶/۳۰ به بیمارستان البیرونی شهر دمشق سوریه مراجعه داشته اند (سرپالی و بستری) پرداخته شده است. بررسی بیماران بصورت Consecutive بوده است و انتخابی در مورد آنان صورت نگرفته است. تمام این بیماران دارو را در دوز مجاز دریافت کرده بودند و چگونگی ارتباط علائم عصبی بیماران با وین کریستین صرفاً بر اساس نحوه درگیری و خصوصیات بالینی و رد سایر علل بوده است و نیز ارتباط سیر علائم با قطع یا کاهش دوز وین کریستین بررسی گردیده است.

یافته ها: از ۱۵۲ بیمار فوق الذکر ۸۱ نفر مبتلا به AHL و ۷۱ نفر مبتلا به ALL بوده اند (۹۳ مرد و ۵۹ زن). سن متوسط بیماران ۳۳/۶ سال بوده است (حداقل ۹ و حداکثر ۷۹ سال). ۶۹ نفر از بیماران دچار نورپاتی وین کریستین شده اند (۴۳/۱٪). نورپاتی حسی عمدتاً بصورت هیپراستزی قرینه دست یا پا یا هر دو بوده که در ۵۲ مورد شدید و آزار دهنده و در ۳۵ مورد مختصر بوده است. ۳۸ نفر (۱۲/۷٪) نورپاتی احشایی بصورت ایلئوس و یبوست و ندرتا اسهال پیدا کرده بودند که در ۲۶ مورد شدید و در ۱۱ مورد خفیف و گذرا بوده است. ۶۰ نفر از بیماران (۵/۹٪) نورپاتی حرکتی پیدا کرده بودند که در ۵ نفر شدید بوده است که بصورت کاهش رفلکسهای وتری، ضعف عضلانی، تحلیل عضلاتی عمدتاً در اندام تحتانی و به همراه foot drop تظاهر کرده و در یک مورد با همین علائم در اندام فوقانی و در یک نفر با علائم خفیف تر همراه بوده است. یک نفر از بیماران Bell's palsy و یک نفر خشونت صدا داشته است. تنها یک نفر دچار درد فک شده است. ۴۰ نفر از بیماران (۱۴/۷٪) چندین نوع عارضه را با هم داشته اند. سن متوسط بیماران دچار نورپاتی ۳۸/۷ و سن متوسط بیماران بدون این عارضه ۲۹/۷ بوده است. سن متوسط بیماران دچار نورپاتی حرکتی ۱۸/۲ و سن بیماران دچار نورپاتی احشایی بطور متوسط ۵۲/۳ بوده است. مسئله دیگر نحوه برخورد با این عارضه بوده است. در موارد نورپاتی حسی خفیف (گرید ۱) در تمام موارد ادامه درمان تشدید علائم را در بر نداشته است. در نورپاتی حسی شدید (گرید ۲) ابتدا دوز دارو نصف شده است که تنها در ۵ مورد عارضه پیشرفت داشته و سبب قطع کامل وین کریستین شده است. در نورپاتی احشایی خفیف (گرید ۳) دوز دارو نصف شده است که در دو مورد سبب بهبودی عارضه شده است و در یک مورد عارضه پیشرفت داشته و نهایتاً دارو قطع شده است. در نورپاتی احشایی شدید (گرید ۴) دارو کاملاً قطع شده است که در تمام موارد علائم برطرف شده است. در نورپاتی حرکتی